

DE SCREENING OP DOWN-, EDWARDS- EN PATAUSYNDROOM EN DE 20 WEKENECHO

PUBLIEKSMONITOR 2017



SAMENVATTING

In 2017 is 86,5% van de 173.244 zwangerschappen gecounseld voor prenatale screening. Bijna alle counselingsgesprekken (94%) zijn tijdig uitgevoerd (vóór de 14^{de} week van de zwangerschap). Een CT (combinatietest) werd op jaarbasis in 12,4% van de zwangerschappen uitgevoerd en een 20 wekenecho in 82,1% van de zwangerschappen. Vanaf de invoering van de Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT) op 1 april voor alle zwangeren, werd in 39,2% van de zwangerschappen een NIPT uitgevoerd en daalde het aantal combinatietesten naar 4,3%.

Naar aanleiding van de CT werd in 5,0% van de zwangerschappen een verhoogde kansuitslag op het down-, edwards- en/of patausyndroom gevonden. Bij 0,5% van de zwangerschappen die hebben deelgenomen aan de NIPT is sprake van een afwijkende uitslag. Dit kan verklaard worden doordat een lager percentage deelnemers aan de NIPT hoeft te worden doorverwezen (conform een lager percentage afwijkingen) vergeleken met de CT. Naar aanleiding van de 20 wekenecho is in 4,3% van de zwangerschappen een verdenking op een afwijking gevonden.

Aangezien de NIPT beschikbaar is gekomen, zijn voor de CT verschillen met voorgaande jaren te zien. Indicatoren ten aanzien van de NIPT zijn in de huidige monitor toegevoegd. De volgende verschuivingen zijn waar te nemen:

- deelname CT is sterk afgenomen (van 34,1% in 2016 naar 12,4% in 2017);
- aantal verhoogde kansuitslagen CT lijken over de tijd iets te dalen (van 6% in 2014 naar 5% in 2017).

De resultaten van deze monitor zijn gebaseerd op gegevens die zijn geregistreerd in de landelijke database Peridos. De registratie is in de afgelopen jaren zowel kwantitatief als kwalitatief verbeterd. Op dit moment is nog te weinig informatie over vervolgdagnostiek beschikbaar om de testkarakteristieken betrouwbaar te kunnen berekenen; hier wordt momenteel aan gewerkt.

OVER DEZE MONITOR

Deze monitor beschrijft de screening en de uitkomsten van de screening op down-, edwards- en patausyndroom en de 20 wekenecho van het jaar 2017. In opdracht van het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport voert het Centrum voor Bevolkingsonderzoek (CvB) van het RIVM de landelijke regie over de prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroom en het SEO. De prenatale screening wordt uitgevoerd door verloskundig zorgverleners, zij hebben een overeenkomst met één van de acht regionale centra die vergunninghouder zijn conform de Wet op het bevolkingsonderzoek.

Het doel van de monitor is de voortgang en de resultaten van het screeningsprogramma te volgen en te toetsen aan de hand van een standaard set aan indicatoren en normen. Ieder jaar worden deze indicatoren opnieuw berekend en wordt de kwaliteit van het screeningsprogramma in beeld gebracht.

IQ healthcare, Radboudumc, heeft deze monitor uitgevoerd in opdracht van het RIVM-CvB.

Leeswijzer

Deze publieksmonitor betreft een verkorte versie van de professionalsmonitor, die ook via het RIVM openbaar is gemaakt. In de publieksmonitor worden trends over de afgelopen vijf jaren (2013, 2014, 2015, 2016 en 2017) gepresenteerd. De precieze berekening van de indicatoren en details op regionaal niveau zijn te vinden in de professionalsmonitor.

Alle indicatoren zijn berekend op basis van de gegevens over 2017 die per 10 september 2018 in Peridos waren geregistreerd. Peridos is een landelijke database waarin sinds 2010 gegevens worden vastgelegd ten aanzien van de prenatale screening in Nederland. Alle indicatoren zijn op zwangerschapsniveau berekend. Ten aanzien van de indicatoren *bereik* en *deelname* is steeds het totaal aantal zwangerschappen als noemer gebruikt, gebaseerd op cijfers van het CBS.

Vanaf 1 april 2017 is de Trident-2 studie gestart waarin zwangeren de Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT) ook als eerste test kunnen kiezen, dus als alternatief voor de combinatietest. De resultaten hiervan zijn inmiddels in Peridos geregistreerd en worden in deze monitor gepresenteerd.

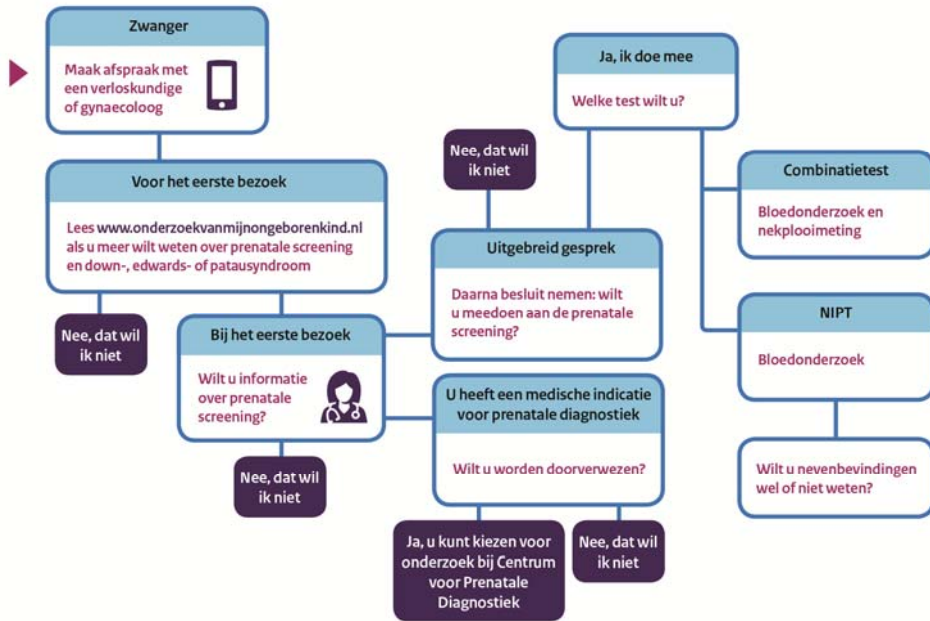
Door inzet van alle betrokkenen is in de loop van de jaren de registratie in Peridos verbeterd, zowel in kwantitatief opzicht als in kwalitatief opzicht. Hierdoor is echter niet (altijd) duidelijk of bepaalde resultaten van de monitor verklaard kunnen worden door eigenschappen van de registratie en/of daadwerkelijke veranderingen in het screeningsprogramma weergeven.

DE SCREENING OP DOWN-, EDWARDS- EN PATAUSYNDROOM EN 20 WEKENECHO

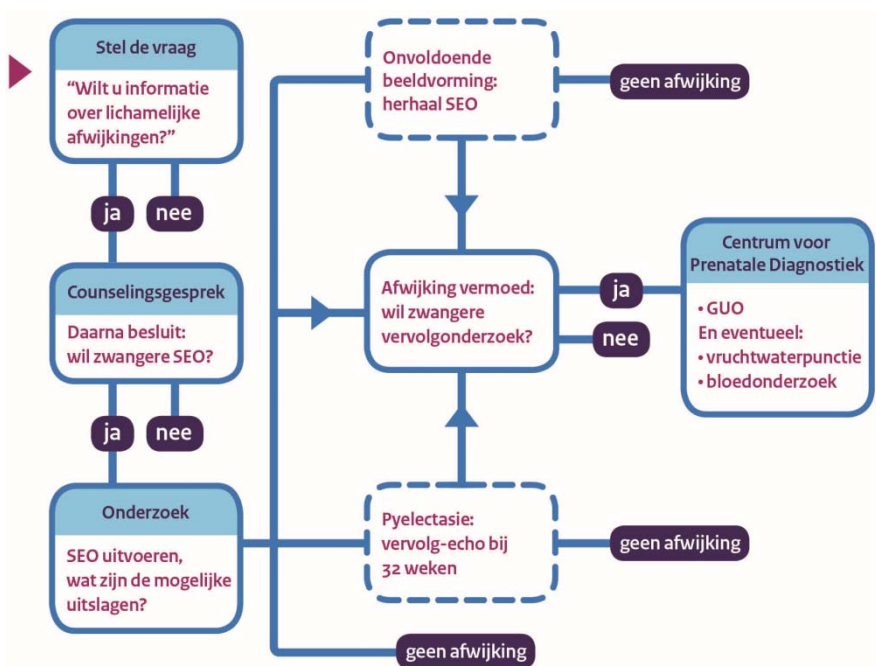
Sinds 2007 wordt door de verloskundig zorgverlener aan elke zwangere vrouw in Nederland die dit wenst informatie aangeboden over het prenatale screeningsprogramma in het zogenaamde **counselinggesprek**. Het doel van prenatale screening is om zwangeren, die dat wensen, tijdig te informeren over de eventuele aanwezigheid van één of meer aandoeningen, zodat zij een keuze kunnen maken uit verschillende handelingsopties. Het screeningsprogramma bestaat uit drie onderdelen: counseling, de screening op down-, edwards- en patausyndroom (CT en NIPT) en de 20-wekenecho.

De **combinatie test (CT)** wordt tussen de 9 en 14 weken zwangerschap uitgevoerd, waarbij gescreend wordt op down-, edwards- en patausyndroom (respectievelijk trisomie 21, trisomie 18 en trisomie 13). De CT bestaat uit een bloedonderzoek bij de zwangere en een nekplooiemeting (NT-meting) bij de foetus. De kansuitslag wordt berekend aan de hand van de betaHCG- en PAPP-A concentratie in het bloed, de NT-meting, de leeftijd van de zwangere en de zwangerschapsduur. Bij een verhoogde kans kan door middel van een vlokentest of vruchtwaterpunctie het syndroom al dan niet definitief worden vastgesteld. Bij de **Niet-Invasieve Prenatale Test (NIPT)** wordt alleen bloed afgenomen bij de zwangere. Hierbij beslist de zwangere zelf of ze wel of geen informatie wenst over eventuele nevenbevindingen. Het bloed wordt onderzocht in het laboratorium en pas bij een afwijkende uitslag wordt overgegaan op invasieve diagnostiek. Zie figuur 1 voor het keuzeschema.

De **20 wekenecho** – ook wel het Structureel Echoscopisch Onderzoek (SEO) genoemd – bestaat uit een echo tussen 18 en 22 weken zwangerschap, waarbij de foetus primair wordt onderzocht op structurele afwijkingen (zoals neuraal buisdefect (NBD) waterhoofd of een hartafwijking). Bij een afwijkende 20 wekenecho wordt indien gewenst vervolgdagnostiek door middel van geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO) of genotypering ingezet, waarbij het vermoeden op een afwijking wel of niet wordt bevestigd. Zie figuur 2 voor het keuzeschema.



Figuur 1: Keuzeschema prenatale screening op down-, edwards- en patausyndroomsyndroom



Figuur 2: Keuzeschema 20 wekenecho

COUNSELING EN BEREIK

In 2017 is bij 86,5% (n=149.937) van de 173.244 zwangerschappen in Nederland een counselinggesprek gevoerd. De mediane zwangerschapsduur was negen weken en de mediane leeftijd van de zwangere was 30 jaar. Het aantal counselinggesprekken dat is geregistreerd is sinds 2013 ieder jaar iets gestegen; de mediane zwangerschapsduur bij counseling en de mediane leeftijd bij counseling zijn gelijk gebleven (zie Tabel 1). Een CT is op jaarbasis bij 12,4% van de zwangerschappen uitgevoerd en daalde naar 4,3% vanaf invoering NIPT op 1 april 2017. Een NIPT is bij 39,2% en een 20 wekenecho bij 82,1% van de zwangerschappen uitgevoerd. Ook is er een groep vrouwen die meteen in aanmerking komen voor diagnostiek (geavanceerd ultrageluid onderzoek type 1= GUO-1) omdat ze op basis van hun anamnese een verhoogde kans hebben op een aangeboren afwijking bij hun kind. Daarnaast is er nog een groep vrouwen die niet voor screening kiest.

Tabel 1: Kerncijfers, bereik, deelnamegraad, zwangerschapsduur en leeftijd bij counseling voor 2013 t/m 2017

	2013	2014	2015	2016	2017 Totaal	2017 na 1 april ²
Totaal aantal zwangerschappen¹	176.983	175.839	176.505	173.929	173.244	126.849
Totaal aantal counselinggesprekken	129.550	140.503	145.419	147.710	149.937	
Bereik counseling (%)	73,2	79,9	82,4	84,9	86,5	
Totaal aantal CT's	44.690	54.200	56.685	59.226	21.509	5.429
Deelname CT (%)	25,3	30,8	32,1	34,1	12,4	4,3
Totaal aantal NIPTs					n.v.t.	49.696
Deelname NIPT (%)					n.v.t.	39,2
Aantal NIPTs met keuze nevenbevindingen					n.v.t.	39.570
Deelname NIPT (%) met keuze nevenbevindingen					n.v.t.	31,2
Totaal aantal 20 wekenecho's	139.417	144.086	145.681	143.489	142.292	
Deelname 20 wekenecho (%)	78,8	81,9	82,5	82,4	82,1	
Mediane zwangerschapsduur (in weken) bij counseling	9	9	9	9	9	
Mediane leeftijd (in jaren) bij counseling	30	30	30	30	30	

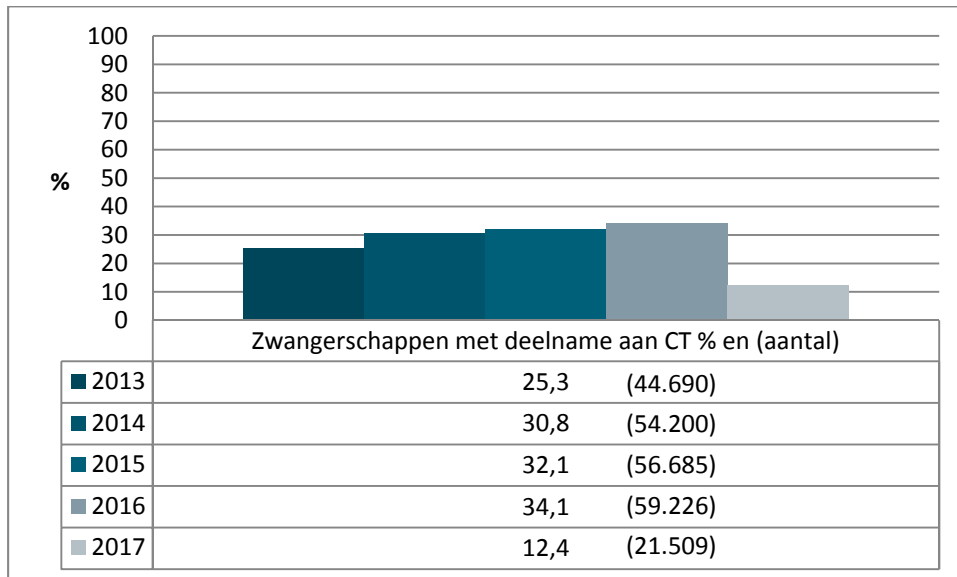
¹ Gebaseerd op het aantal levendgeborenen in de periode 6 maanden na de peilperiode, gecorrigeerd voor het aantal meerlingen (CBS) en verlies tijdens de zwangerschap (factor +3,8%)

² Per 1 april 2017 werd de Trident2 studie ingevoerd. Hierdoor vond een verschuiving van CT naar NIPT als primaire test plaats. Daarom zijn tevens de cijfers vanaf 1 april apart weergegeven.

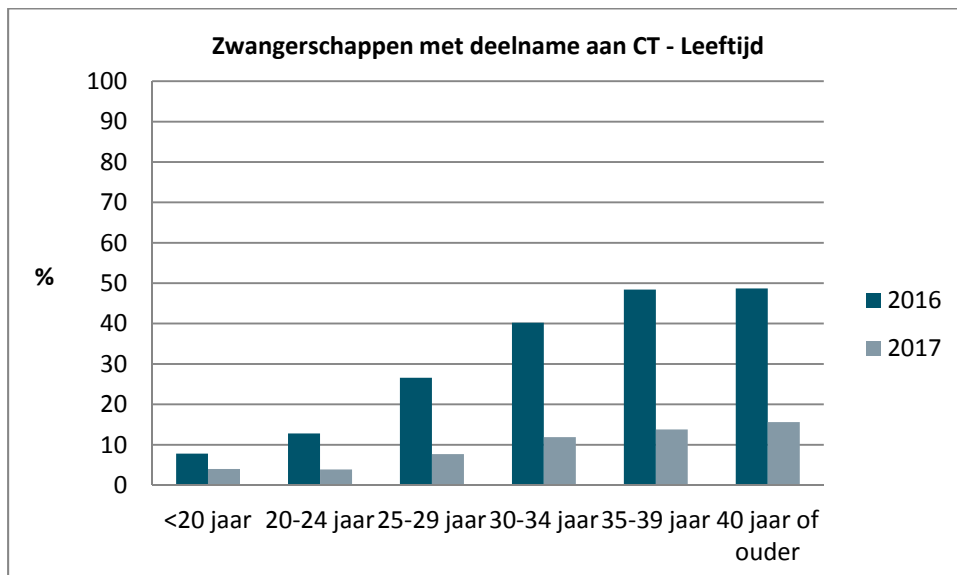
SCREENING EN UITKOMSTEN

Deelname aan CT, NIPT en 20 wekenecho

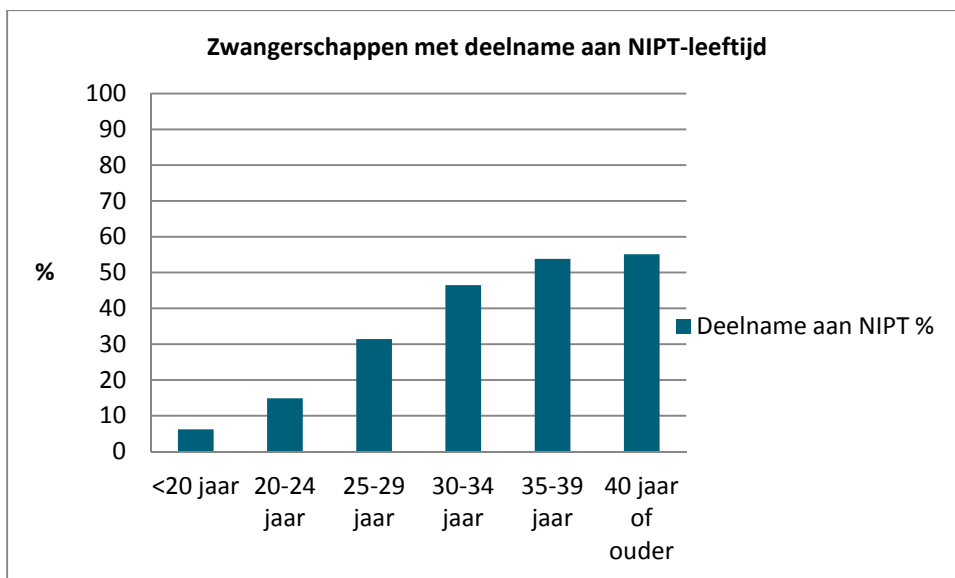
In 12,4% van de zwangerschappen (n=21.509) is een combinatie-test uitgevoerd. Figuur 3 laat de trend in deelname aan de CT zien over de afgelopen vier jaar. De beschikbaarheid van de NIPT in april 2017 zorgt voor een sterke afname in het aantal CT's. De daling in het aantal CT's is in alle leeftijdsgroepen zichtbaar (figuur 4). Bij 39,2% van de zwangerschappen (n=49.696) is in 2017 een NIPT uitgevoerd. Met het toenemen van de leeftijd wordt vaker een NIPT uitgevoerd (figuur 5).



Figuur 3: Zwangerschappen met deelname aan combinatie-test voor 2013 t/m 2017, % en (n)

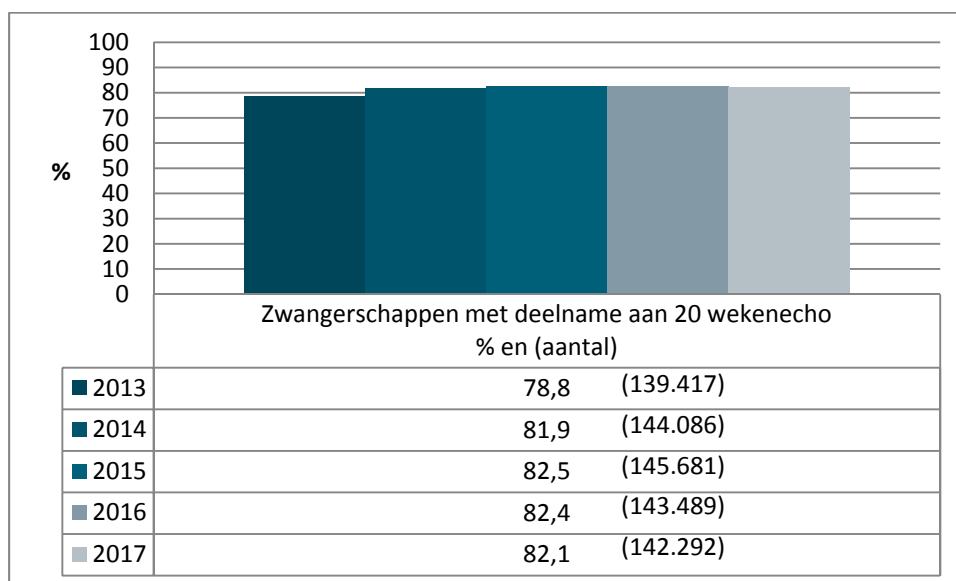


Figuur 4: Zwangerschappen met counseling en deelname aan combinatie-test per leeftijdscategorie voor 2016 en 2017, %

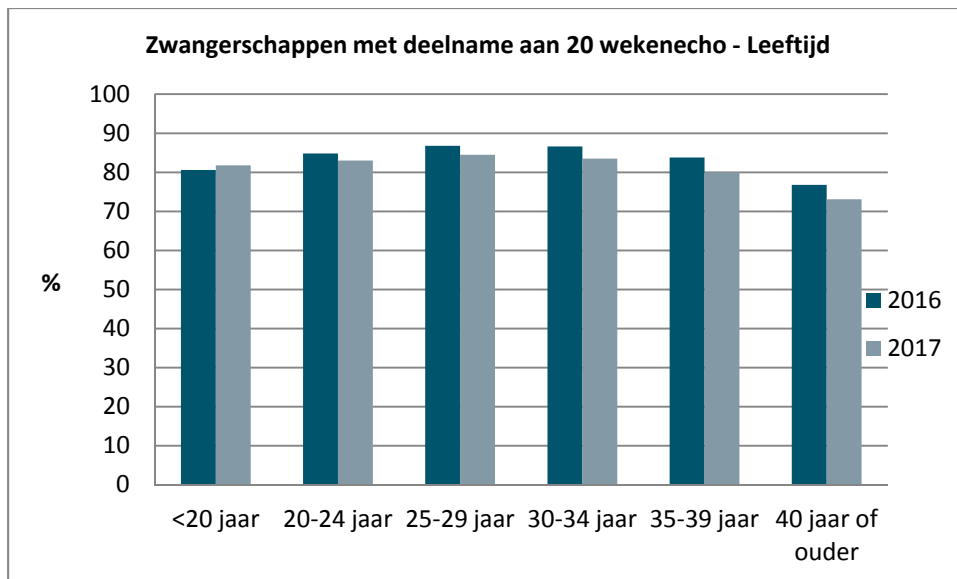


Figuur 5: Zwangerschappen met counseling en deelname aan NIPT per leeftijdscategorie, %

In 82,1% van de zwangerschappen is een 20 wekenecho uitgevoerd. Figuur 6 geeft de trend in deelname aan de 20 wekenecho weer over de afgelopen vijf jaar. Wanneer geen 20 wekenecho is uitgevoerd, is mogelijk een medische indicatie gegeven voor het verrichten van een GUO. Hierover is geen informatie beschikbaar in Peridos. Figuur 7 laat voor 2016 en 2017 per leeftijdscategorie zien bij welk percentage zwangerschappen een 20 wekenecho is uitgevoerd.



Figuur 6: Zwangerschappen met deelname aan 20 wekenecho voor 2013 t/m 2017, % en (n)



Figuur 7: Zwangerschappen met counseling en deelname aan 20 wekenecho per leeftijdscategorie voor 2016 en 2017, %

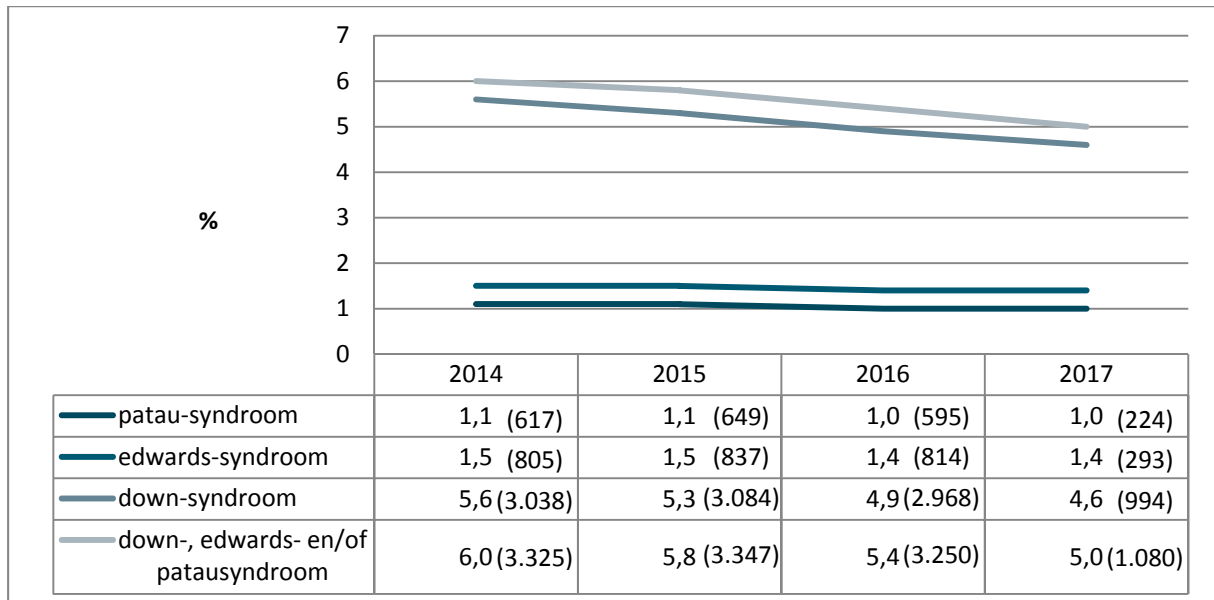
Deelname aan herhaalttest NIPT en 20 wekenecho na primaire test.

Het percentage zwangerschappen met een herhaalttest voor de 20 wekenecho is 4,8%.

Bij 1,4% (707 zwangerschappen) zwangerschappen is een herhaalttest NIPT uitgevoerd. Bij 0,02% (8 zwangerschappen) is sprake van 2 herhaalttesten.

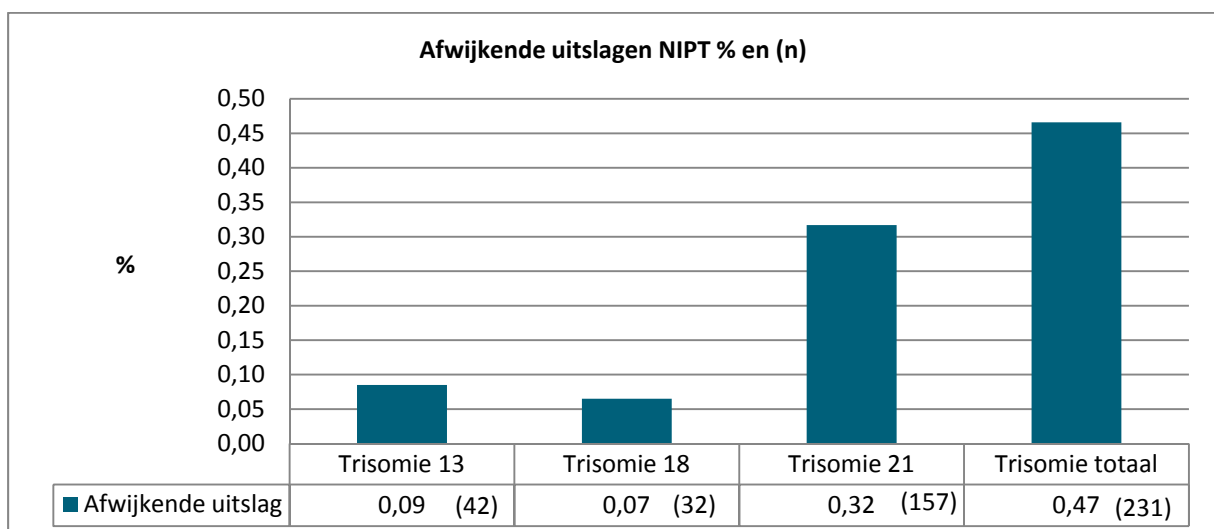
Uitkomsten CT, NIPT en 20 wekenecho

In figuur 8 staan de uitkomsten van de CT weergegeven. Het totale percentage zwangerschappen met een verhoogde kansuitslag voor down-, edwards- en/of patau-syndroom was 5,0% in 2017. Het percentage zwangerschappen met een verhoogde kansuitslag voor downsyndroom was 4,6%. Het percentage zwangerschappen met een verhoogde kansuitslag voor het edwards- en patau-syndroom was respectievelijk 1,4% en 1,0%. Voor alle syndromen is het percentage verhoogde kansuitslag de afgelopen jaren iets gedaald.



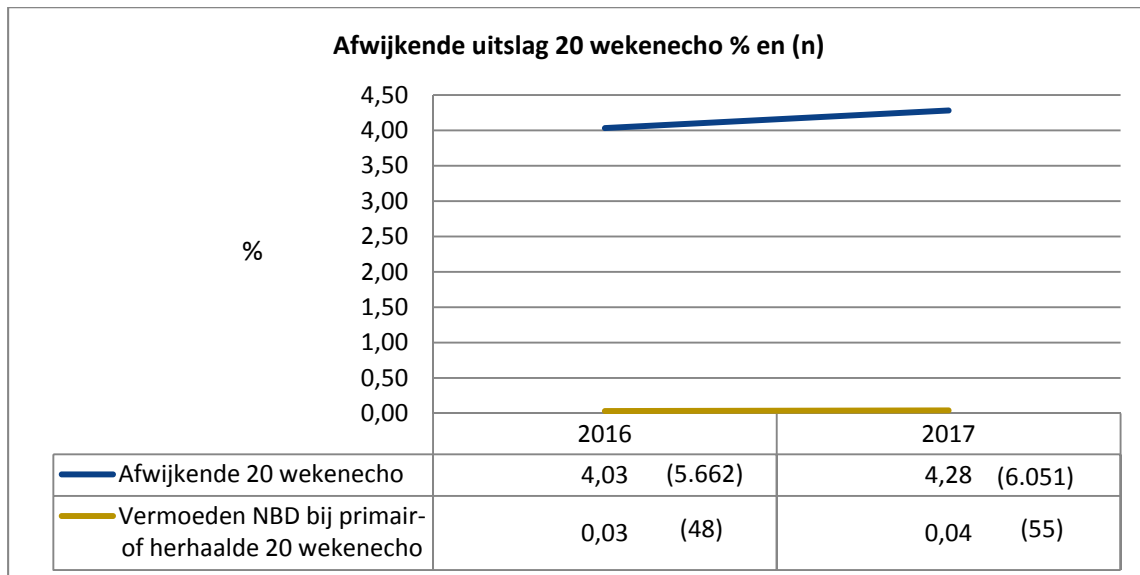
Figuur 8: Uitkomsten CT's: Zwangerschappen met een verhoogde kansuitslag voor 2014 t/m 2017, % en (n)
(Vanwege een beperkte registratie in 2013 zijn er geen betrouwbare cijfers over 2013 om in deze figuur weer te geven. Zie de [monitor 2013](#) op de website van het RIVM voor details.)

In figuur 9 worden de afwijkende uitslagen van de NIPT gepresenteerd. het percentage met een afwijkende uitslag voor down-, edwards- en/of patau-syndroom was 0,47%.



Figuur 9: Uitkomsten NIPT: afwijkende uitslag voor 2017, % en (n)

Figuur 10 presenteert de afwijkende uitslagen na een 20 wekenecho voor 2016 en 2017. In 2017 was in 4,27% van zwangerschappen sprake van een afwijkende 20 wekenecho. Dit is iets hoger dan in 2016 (4,03%). In 2017 was bij 0,04% van de zwangerschappen sprake van een vermoeden op een Neuraalbusdefect (NBD) bij primair- of herhaalde 20 wekenecho. In 2016 was dit 0,03%.



Figuur 10: Uitkomsten 20 wekenecho voor 2016 en 2017, % en (n)

Deelname aan vervolgonderzoek

In tabel 2 staat de deelname aan vervolgonderzoek weergegeven na een gevonden afwijking in de screening. Naar aanleiding van een verhoogde kansuitslag CT koos 22,9% voor invasieve diagnostiek. Mogelijk kiezen zwangeren voor een NIPT in plaats van invasieve diagnostiek. Echter, gegevens over een NIPT na CT zijn niet beschikbaar. De gegevens van de groep vrouwen die na een verhoogde kansuitslag CT gekozen hebben voor een NIPT zijn niet beschikbaar voor de periode vóór 1 april 2017. In 81,3% van de zwangerschappen met een afwijkende 20 wekenecho werd een GUO uitgevoerd. In de groep vrouwen die niet gekozen heeft voor een GUO na een afwijking bij de 20 wekenecho was mogelijk sprake van milde afwijkingen die bij nader inzien geen vervolgonderzoek nodig hadden.

Tabel 2: Deelname aan vervolgonderzoek

	%	N
Deelname invasieve diagnostiek na verhoogde kansuitslag CT	22.9	226
Deelname GUO na afwijking in 20 wekenecho	81.3	4.492

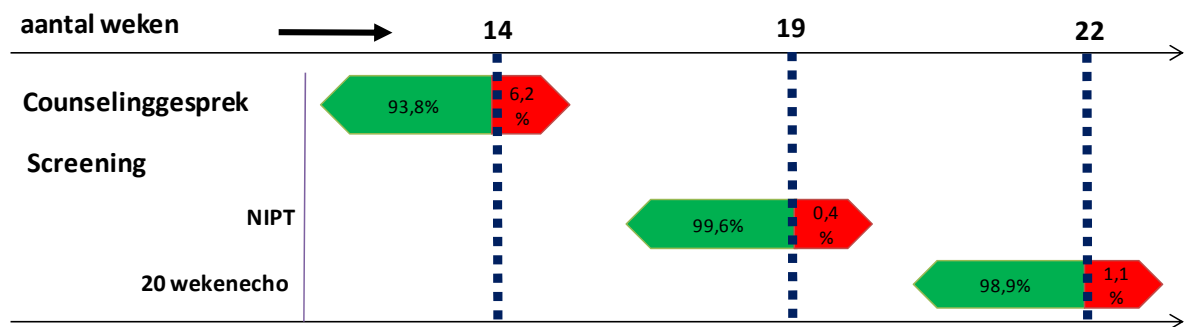
TIJDIGHEID COUNSELING

De prenatale screening is bedoeld om zwangeren tijdig handelingsopties te bieden. Het op tijd aanbieden van de counseling en de screeningstest zijn daarin essentieel. De counselingsgesprekken moeten voor de 14^{de} week van de zwangerschap hebben plaatsgevonden. Sinds 2017 worden er geen aparte counselingsgesprekken voor de CT, NIPT en 20 wekenecho gehouden, maar is er sprake van een algemeen counselingsgesprek waarbij alle testen besproken worden. In 2017 heeft bij 93,8% van de zwangerschappen het counselingsgesprek voor de 14^{de} week plaatsgevonden (figuur 11). Dit is vergelijkbaar met 2016, toen was dit percentage 93,9%.

TIJDIGHEID 20 WEKENECHO EN TIJDSTIP NIPT

Counseling werd in bijna 94% van de zwangerschappen voor de 14^e week uitgevoerd. De 20 wekenecho werd in 98,9% op tijd uitgevoerd (voor de 22^{ste} week). De NIPT werd in 99,6% van de zwangerschappen voor de 19^{de} week uitgevoerd.

Figuur 11: Tijdigheid counselingsgesprek en tijdigheid screening in 2017



Figuur 11: Tijdigheid counselingsgesprek en tijdigheid screening in 2017

CONCLUSIE

Vanaf 1 april 2017 is de NIPT beschikbaar gekomen voor alle zwangeren. Dit heeft voor grote afname gezorgd in het aantal CT's (4.3% CT's vanaf de invoering van de NIPT). De deelname aan de NIPT is 39,2%. Het percentage verhoogde kansuitslagen van de CT lijkt te dalen (van 6% in 2014 naar 5% in 2017). Het aantal afwijkende uitkomsten NIPT is 0,5%. Een lager percentage deelnemers aan de NIPT hoeft te worden doorverwezen (conform een lager percentage afwijkingen) vergeleken met de CT. Alle onderdelen van het programma worden tijdig uitgevoerd.

AANBEVELINGEN

Inhoudelijk

- De NIPT is dit jaar voor het eerste in de monitor opgenomen. Hierdoor is een trendbreuk in met name deelname CT zichtbaar. De NIPT en CT moeten in combinatie met testkarakteristieken (bijv. positief voorspellende waarde, detectiecijfer) worden geëvalueerd. Het is noodzakelijk deze indicatoren goed in beeld te brengen. Hiervoor zijn de uitkomsten van genotypering en zwangerschappen nodig.
- De indicatoren met betrekking tot GUO na CT/NIPT en genotypering na SEO zijn voorlopig nog niet in de monitor opgenomen. De vraag hierbij is of deze indicatoren de huidige screeningsprocedure weergeven en relevant zijn voor het monitoren van het programma. Daarnaast kunnen deze indicatoren niet betrouwbaar berekend worden, omdat de reden voor vervolgdagnostiek niet bekend is in Peridos. Voor de nieuwe monitor moet verder nagedacht worden over de relevantie en bruikbaarheid van deze indicatoren voor monitoringsdoeleinden.

COLOFON

De screening op down-, edwards- en patausyndroom en de 20 wekenecho. Publieksmonitor 2017.

Juliette Cruijsberg
Janine Liefers
Femke Atsma

Nijmegen, december 2018
IQ healthcare, Radboudumc
Opdrachtgever: RIVM-Centrum voor Bevolkingsonderzoek